

dominante^{1,5}. Este es el trastorno renal hereditario más frecuente, con una incidencia de uno entre 400 y 1.000 nacidos vivos⁵.

Una delección de gran tamaño que puede abarcar los genes TSC2 y PKD1 produce el llamado síndrome de genes contiguos TSC2/PKD1 (OMIM #600273)^{1,2,5}. Fue descrito por primera vez por Brook-Carter et al. en 1994, en 6 pacientes con complejo esclerosis tuberosa con poliquistosis renal severa infantil⁶. Se caracteriza por la presencia de quistes renales grandes, bilaterales, congénitos o de aparición muy precoz, lo que puede modificar su pronóstico. Se estima que el 5% de los pacientes con complejo de esclerosis tuberosa presentan poliquistosis renal¹.

Las complicaciones renales suponen la segunda causa de muerte posterior a la afectación neurológica en el complejo de esclerosis tuberosa. Los angiomiolipomas son la alteración renal más frecuente en adultos y en niños, y pueden estar presentes en 16% de los casos, además de los quistes de pequeño tamaño y el carcinoma de células renales^{1,3}.

Presentamos el caso de una niña con diagnóstico genético y clínico de síndrome de genes contiguos TSC2/PKD1 resaltando la valoración multidisciplinaria ante el pleiotropismo y la gravedad de la entidad, así como impartir oportuno asesoramiento genético con un riesgo de recurrencia del 50% en los descendientes de los individuos afectados.

BIBLIOGRAFÍA

1. Llamas Velasco S, Camacho Salas A, Vidales Moreno C, Ceballos Rodríguez RM, Murcia García FJ, Simón de la Heras R. TSC2/PKD1 contiguous gene deletion syndrome. *An Pediatr (Barc)*. 2013;79:42-5.
2. Ismail NF, Nik Abdul Malik NM, Mohseni J, Rani AM, Hayati F, Salmi AR, et al. Two novel gross deletions of TSC2 in Malaysian patients with tuberous sclerosis complex and TSC2/PKD1 contiguous deletion syndrome. *Jpn J Clin Oncol*. 2014;44:506-11.

3. Alp A, Esener S, Gürsoy D. Segmental tuberous sclerosis in a patient with chronic kidney disease [Article in English, Spanish]. *Nefrologia*. 2016. pii: S0211-6995(16)30147-3. doi: 10.1016/j.nefro.2016.09.012.
4. Monteiro T, Garrido C, Pina S, Chorão R, Carrilho I, Figueiroa S, et al. Tuberous sclerosis: Clinical characteristics and their relationship to genotype/phenotype. *An Pediatr (Barc)*. 2014;81:289-96.
5. Furlano M, Barreiro Y, Martí T, Facundo C, Ruiz-García C, DaSilva I, et al. Renal angiomyolipoma bleeding in a patient with TSC2/PKD1 contiguous gene syndrome after 17 years of renal replacement therapy. *Nefrologia*. 2016. <http://dx.doi.org/10.1016/j.nefro.2016.04.007>, pii: S0211-6995(16)30058-3.
6. Brook-Carter PT, Peral B, Ward CJ, Thompson P, Hughes J, Maheshwar MM, et al. Deletion of the TSC2 and PKD1 genes associated with severe infantile polycystic kidney disease - a contiguous gene syndrome. *Nat Genet*. 1994;8:328-32.

Francisco Cammarata-Scalisi^{a,*}, Concha Vidales Moreno^b, Carmen Zara-Chirinos^c, Ana Bracho^c y Diomar Pérez^d

^a Unidad de Genética Médica, Departamento de Puericultura y Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Los Andes, Mérida, Venezuela

^b Área Diagnóstica, DNA Data, San Sebastián, Guipúzcoa, España

^c Instituto de Investigaciones Genéticas, Facultad de Medicina, Universidad del Zulia, Maracaibo, Venezuela

^d Estudiante de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad de Los Andes, Mérida, Venezuela

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: francocammarata19@gmail.com (F. Cammarata-Scalisi).

0211-6995/© 2017 Sociedad Española de Nefrología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nefro.2017.03.002>

Barreras para el desarrollo de la hemodiálisis domiciliaria en España. Encuesta a nefrólogos españoles

Barriers for the development of home hemodialysis in Spain. Spanish nephrologists survey

Sr. Director:

En la última década ha aumentado considerablemente el número de pacientes a nivel mundial tratados con hemodiálisis

(HD) domiciliaria (HDD)¹, debido en parte a los beneficios clínicos que se relacionan con los regímenes más intensivos de HD²⁻⁵. Sin embargo, en España, a pesar del mayor interés y de los modernos sistemas que simplifican la HDD, el número

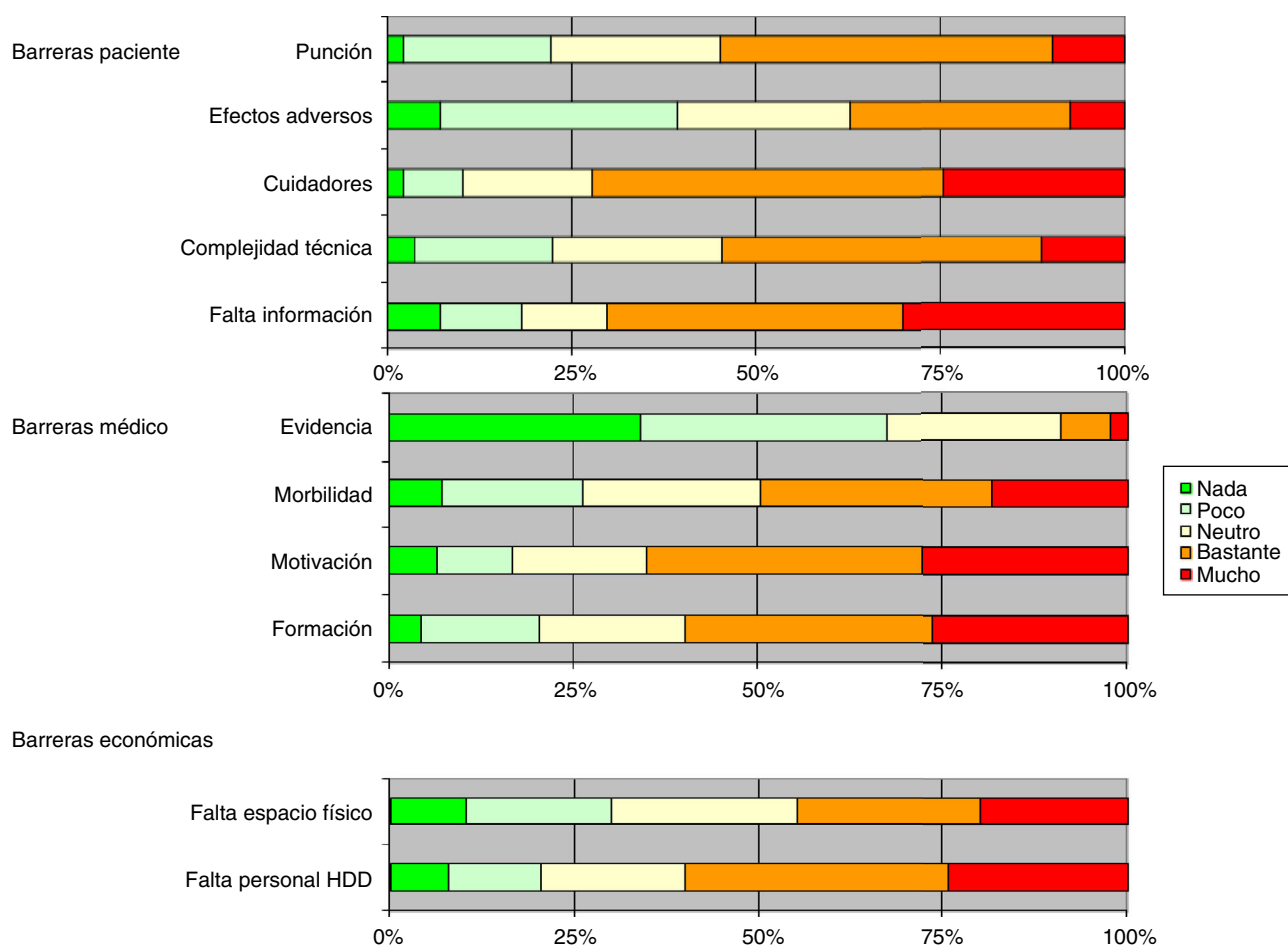


Figura 1 – Barreras para implementar programas de hemodiálisis domiciliaria.

de pacientes en la técnica no ha crecido sustancialmente⁶. A través de una encuesta realizada a nefrólogos españoles, vehiculizada sobre todo por correo electrónico gracias a la Sociedad Española de Nefrología, intentamos conocer mejor las barreras que dificultan el desarrollo de la HDD en nuestro país.

Entre febrero y noviembre del 2015, recibimos 142 encuestas de 76 unidades de HD diferentes, 60 hospitalarias y 16 extrahospitalarias (edad media de los encuestados $44,69 \pm 10,55$ años). En 32 de estos centros (42,1%) existían programas de HDD, 15 (19,73%) ofrecían la opción aunque no dispusieran de unidad de HDD propia y en 29 (38,15%) no se ofrecía esta posibilidad al paciente. Todas las unidades de HDD fueron hospitalarias, sin que existieran programas de HDD dependientes de centros periféricos de HD, en los que solo se ofrece en el 18,7% de los casos (frente al 73,3% de la oferta de HDD que se realiza en hospitales). Hasta el 47% de los programas de HDD se habían iniciado después del 2011, el 23% entre el 2006 y el 2010, el 13% entre el 2001 y el 2005 y el 17% antes del 2000. El 60,5% de las Unidades de Nefrología respondieron que serían capaces de disponer de un programa de HDD a un año vista.

La mediana de pacientes por unidad de HDD fue de 2 (rango de 0 a 17), el 59,4% de los centros tenían 2 pacientes o menos

y solo el 12,5% tenía 6 pacientes o más. El nefrólogo responsable del programa de HDD en el 42% de los casos se dedicaba también a HD, en el 32% a diálisis peritoneal (DP) y en el 26% a ambas técnicas. Los pacientes provenían en el 46% de los casos de HD en centro, en el 22% de DP, en el 25% de consulta externa y en el 7% de los casos de trasplante renal.

Preguntamos a los nefrólogos su opinión sobre los posibles beneficios clínicos de la HDD. Obtuvimos el mayor porcentaje de respuestas afirmativas en calidad de vida (95,8%) y la menor en mortalidad (67,6%). En cuanto a anemia, hiperfosforemia, presión arterial, nutrición y morbilidad, la opinión fue a favor de la HDD en el 80,3; 84,5; 87,3; 88 y 76%, respectivamente. Además, el 85,9% de los encuestados respondieron que la HDD podía ofrecer beneficios económicos al sistema sanitario. El 45,8% de los nefrólogos consideraba que la distancia aumentada al centro de referencia era un factor favorecedor para el desarrollo de la técnica, y que no era competitiva para la DP, según el 52,8% de las respuestas.

Preguntamos por las posibles barreras para el desarrollo de la HDD, dividiéndolas en dependientes del paciente (falta de información, complejidad técnica, necesidad de cuidadores, miedo a los efectos adversos agudos de la técnica y dificultad en la punción), del equipo médico (falta de perso-

Tabla 1 – Barreras dependientes del paciente, del médico y de la financiación en función del tamaño del centro

	Tipo de centro por paciente								
	3 o más			2-1			No tiene		
	Sí	Sí %	p	Sí	Sí %	p	Sí	Sí %	
Falta información	31	79,5		24	68,6		41	65,1	
Complejidad técnica	14	36,8	Sig	21	61,8		38	61,3	
Cuidadores	20	51,3	Sig	30	85,7		48	77,4	
Efectos adversos	3	7,7	Sig	11	31,4	Sig	37	58,7	
Punción	14	35,9		19	55,9		41	66,1	
Formación	30	76,9	Sig	17	48,6		35	55,6	
Motivación	29	74,4		22	62,9		38	60,3	
Morbilidad	14	35,9		16	45,7		38	60,3	
Evidencia	1	2,6		3	8,6		8	13,1	
Personal	24	61,5		16	45,7	Sig	42	66,7	
Espacio	20	51,3	Sig	10	28,6	Sig	31	50,0	

Sig: significación estadística entre los tipos de centro $p < 0,05$.

nal de enfermería y médico correctamente formado, falta de personal motivado en técnicas domiciliarias, consideración de excesiva morbilidad de los pacientes, falta de evidencia científica a favor de la HDD y de política de financiación (falta de equipo destinado a trabajar en HDD, falta de lugar físico donde desarrollar el entrenamiento) (fig. 1).

Posteriormente, dividimos las barreras en función del tamaño de la unidad de HDD (tabla 1), con la finalidad de ver si variaban con una mayor experiencia del nefrólogo en técnica domiciliaria.

La presente encuesta revela un interés creciente de los nefrólogos españoles por la HDD. Los datos presentados deben ser analizados teniendo en cuenta que toda encuesta es respondida fundamentalmente por las personas más interesadas en el tema que se está tratando y, por tanto, somos conscientes de que este interés real por la técnica puede estar sobrevalorado y de las posibles barreras mayores que lo expuesto. En cualquier caso, parece que conforme se van desarrollando los programas de HDD, las barreras iniciales, derivadas de la falta de conocimiento práctico de la técnica, van desapareciendo^{7,8} y quedan únicamente las barreras dependientes de los recursos económicos^{9,10} (falta de información, formación y personal dedicado exclusivamente a la HDD).

Desde el Grupo de Apoyo y promoción de la HDD en España, hemos de centrar nuestro esfuerzo en mostrar los resultados obtenidos en la generación de programas de HDD, confiando que en los próximos años las barreras evidenciadas en la presente encuesta, y que en muchos casos impiden que esta modalidad de tratamiento se pueda si quiera ofertar a los todos pacientes como una opción más para mejorar su calidad de vida, sean problemas superados.

BIBLIOGRAFÍA

- Collins AJ, Foley RN, Chavers B, Gilbertson D, Herzog C, Ishani A, et al. US renal data system annual data report. *Am J Kidney Dis* 201. 2013;63 1 Suppl:A7.
- Suri RS, Nesrallah GE, Mainra R, Garg AX, Lindsay RM, Greene T, et al. Daily hemodialysis: A systematic review. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2006;1:33-42.
- Walsh M, Culleton B, Tonelli M, Manns B. A systematic review of the effect of nocturnal hemodialysis on blood pressure, left ventricular hypertrophy, anemia, mineral metabolism, and health-related quality of life. *Kidney Int*. 2005;67:1500-8.
- Nesrallah GE, Lindsay RM, Cuerden MS, Garg AX, Port F, Austin PC, et al. Intensive hemodialysis associates with improved survival compared with conventional hemodialysis. *J Am Soc Nephrol*. 2012;23:696-705.
- Chertow GM, Levin NW, Beck GJ, Depner TA, Eggers PW, Gassman JJ, et al. In-center hemodialysis six times per week versus three times per week. *N Engl J Med*. 2010;363:2287-300.
- Pérez-Alba A, Barril-Cuadrado G, Castellano-Cerviño, Martín-Reyes G, Pérez-Melón C, Slon-Roblero F, et al. Hemodiálisis domiciliaria en España. *Nefrología*. 2015;35:1-5.
- Cornelis T, Tennankore KK, Goffin E, Rauta V, Honkanen E, Özyilmaz A, et al. An international feasibility study of home haemodialysis in older patients. *Nephrol Dial Transplant*. 2014;29:2327-33.
- Pauly RP, Eastwood DO, Marshall MR. Patient safety in home hemodialysis: Quality assurance and serious adverse events in the homesetting. *Hemodial Int*. 2015;19: S59-70.
- Fluck RJ, Fouque D, Lockridge RS Jr. Nephrologists' perspectives on dialysis treatment: Results of an international survey. *BMC Nephrol*. 2014 Jan 15;15:16.
- Ludlow MJ, George CR, Hawley CM, Mathew TH, Agar JW, Kerr PG, et al. How Australian nephrologists view home dialysis: Results of a national survey. *Nephrology (Carlton)*. 2011;16:446-52.

Alejandro Pérez Alba^{a,*}, Fernanda Slon Roblero^b,
Sandra Castellano Gasch^c
y M. Auxiliadora Bajo Rubio^d

^a Hospital General Universitario de Castellón, Castellón, España

^b Hospital de Navarra, Pamplona, España

^c FMC Madrid Dialcentro, Madrid, España

^d Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: aperezalba@gmail.com (A. Pérez Alba).

0211-6995/© 2017 Sociedad Española de Nefrología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nefro.2017.02.003>